



## PCT

## 国際予備審査報告

(法第12条、法施行規則第56条)  
[PCT36条及びPCT規則70]

出願人又は代理人 の書類記号 PCT03001	今後の手続きについては、国際予備審査報告の送付通知(様式PCT/ IPEA/416)を参照すること。	
国際出願番号 PCT/JPO3/00261	国際出願日 (日.月.年) 15.01.03	優先日 (日.月.年) 15.01.02
国際特許分類(IPC) Int. Cl. C12Q1/68, C12N15/09, G01N33/50		
出願人(氏名又は名称) 株式会社 ジェネシス・テクノロジーズ		

1. 国際予備審査機関が作成したこの国際予備審査報告を法施行規則第57条(PCT36条)の規定に従い送付する。

2. この国際予備審査報告は、この表紙を含めて全部で 4 ページからなる。

☒ この国際予備審査報告には、附属書類、つまり補正されて、この報告の基礎とされた及び/又はこの国際予備審査機関に対してした訂正を含む明細書、請求の範囲及び/又は図面も添付されている。  
(PCT規則70.16及びPCT実施細則第607号参照)  
この附属書類は、全部で 3 ページである。

3. この国際予備審査報告は、次の内容を含む。

I ☒ 国際予備審査報告の基礎

II ☐ 優先権

III ☒ 新規性、進歩性又は産業上の利用可能性についての国際予備審査報告の不作成

IV ☐ 発明の単一性の欠如

V ☒ PCT35条(2)に規定する新規性、進歩性又は産業上の利用可能性についての見解、それを裏付けるための文献及び説明

VI ☐ ある種の引用文献

VII ☐ 国際出願の不備

VIII ☐ 国際出願に対する意見

国際予備審査の請求書を受理した日 10.03.03	国際予備審査報告を作成した日 17.12.03	
名称及びあて先 日本国特許庁(IPEA/JP) 郵便番号100-8915 東京都千代田区霞が関三丁目4番3号	特許庁審査官(権限のある職員) 七條 里美 電話番号 03-3581-1101 内線 3448	4B 2936

## I. 国際予備審査報告の基礎

1. この国際予備審査報告は下記の出願書類に基づいて作成された。(法第6条(PCT14条)の規定に基づく命令に  
応答するために提出された差し替え用紙は、この報告書において「出願時」とし、本報告書には添付しない。  
PCT規則70.16, 70.17)

☐ 出願時の国際出願書類

- ☒ 明細書 第 1-23 ページ、 出願時に提出されたもの  
明細書 第 \_\_\_\_\_ ページ、 国際予備審査の請求書と共に提出されたもの  
明細書 第 \_\_\_\_\_ ページ、 \_\_\_\_\_ 付の書簡と共に提出されたもの
- ☒ 請求の範囲 第 2-3, 5-8 項、 出願時に提出されたもの  
請求の範囲 第 \_\_\_\_\_ 項、 PCT19条の規定に基づき補正されたもの  
請求の範囲 第 \_\_\_\_\_ 項、 国際予備審査の請求書と共に提出されたもの  
請求の範囲 第 1, 4, 11-15 項、 05.09.03 付の書簡と共に提出されたもの  
請求の範囲 第 11-15 項、 09.06.03 付の書簡と共に提出されたもの
- ☒ 図面 第 1/8-8/8 ページ、 出願時に提出されたもの  
図面 第 \_\_\_\_\_ ページ/図、 国際予備審査の請求書と共に提出されたもの  
図面 第 \_\_\_\_\_ ページ/図、 \_\_\_\_\_ 付の書簡と共に提出されたもの
- ☐ 明細書の配列表の部分 第 \_\_\_\_\_ ページ、 出願時に提出されたもの  
明細書の配列表の部分 第 \_\_\_\_\_ ページ、 国際予備審査の請求書と共に提出されたもの  
明細書の配列表の部分 第 \_\_\_\_\_ ページ、 \_\_\_\_\_ 付の書簡と共に提出されたもの

2. 上記の出願書類の言語は、下記に示す場合を除くほか、この国際出願の言語である。

上記の書類は、下記の言語である \_\_\_\_\_ 語である。

- ☐ 国際調査のために提出されたPCT規則23.1(b)という翻訳文の言語  
☐ PCT規則48.3(b)という国際公開の言語  
☐ 国際予備審査のために提出されたPCT規則55.2または55.3という翻訳文の言語

3. この国際出願は、ヌクレオチド又はアミノ酸配列を含んでおり、次の配列表に基づき国際予備審査報告を行った。

- ☐ この国際出願に含まれる書面による配列表  
☐ この国際出願と共に提出された磁気ディスクによる配列表  
☐ 出願後に、この国際予備審査(または調査)機関に提出された書面による配列表  
☐ 出願後に、この国際予備審査(または調査)機関に提出された磁気ディスクによる配列表  
☐ 出願後に提出した書面による配列表が出願時における国際出願の開示の範囲を超える事項を含まない旨の陳述書の提出があった  
☐ 書面による配列表に記載した配列と磁気ディスクによる配列表に記録した配列が同一である旨の陳述書の提出があった。

4. 補正により、下記の書類が削除された。

- ☐ 明細書 第 \_\_\_\_\_ ページ  
☒ 請求の範囲 第 9-10 項  
☐ 図面 図面の第 \_\_\_\_\_ ページ/図

5. ☐ この国際予備審査報告は、補充欄に示したように、補正が出願時における開示の範囲を越えてされたものと認められるので、その補正がされなかったものとして作成した。(PCT規則70.2(c) この補正を含む差し替え用紙は上記1.における判断の際に考慮しなければならず、本報告に添付する。)

1. 次に関して、当該請求の範囲に記載されている発明の新規性、進歩性又は産業上の利用可能性につき、次の理由により審査しない。

- ☒ 請求の範囲 15

前記請求の範囲には、ソフトウェアとハードウェア資源が協働した具体的手段によって特定されていない単なる「コンピュータ・プログラム」に係るものが記載されている。

- ☐ 磁気ディスクによる配列表が提出されていない又は所定の基準を満たしていない。

V. 新規性、進歩性又は産業上の利用可能性についての法第12条(PCT35条(2))に定める見解、それを裏付ける文献及び説明

1. 見解

新規性(N)	請求の範囲	1-8, 11-14	有
	請求の範囲		無
進歩性(IS)	請求の範囲		有
	請求の範囲	1-8, 11-14	無
産業上の利用可能性(IA)	請求の範囲	1-8, 11-14	有
	請求の範囲		無

2. 文献及び説明(PCT規則70.7)

文献1: 井ノ上逸朗, 遺伝子多型を利用した疾患遺伝子検索法, ポストシーケンスのゲノム科学① SNP遺伝子多型の戦略, 初版, 株式会社中山書店, 2000年, pp. 47-70

文献2: American Journal of Human Genetics, 2000, Vol. 66, No. 6, pp. 1833-1844

請求の範囲 1-8, 11-14

請求の範囲 1-8, 11-14に記載された発明は国際調査報告で引用した文献1に対して進歩性を有しない。

文献1には、ハプロタイプ解析等により、疾患に関するSNPを同定する方法が記載されている。また、該方法を行う際に、Hardy-Weinberg平衡の検定、 $\chi^2$ 検定等によりタイピングデータの検定を行うことも記載されている。

ここで、文献1にも記載されるように、疾患と連鎖している遺伝子座等を染色体上で探し、段階的に絞り込むことは、当該技術分野の専門家がよく行うことであるから、文献1に記載されたSNPを同定する方法においても、ある染色体領域から目的のSNPを段階的に絞り込んでいくことに格別の困難性は認められない。また、文献2には、ハプロタイプ解析を行う際に、ウインドウと呼ばれる小領域を走査させて行うことが記載されている。ここで、2003年12月5日付の答弁書において、出願人は、本特許で述べる解析のアプローチは、関連遺伝子の領域が事前に予測が出来ない場合を主として想定しており、その場合においても、関連遺伝子多型を含んだハプロタイプブロックの効率的な特定を目指すアプローチのプロセスモデルそのものであるのに対し、文献2は、家系図等の情報を必須としたものであり、本発明で利用された手法と異なると主張している。しかしながら、関連遺伝子の領域が事前に予測できるか否かにかかわらず、ハプロタイプ解析を行う際に、ウインドウと呼ばれる小領域を走査させて行うこと自体は、当該技術分野の専門家がよく行う手法であると認められるから、文献1においてハプロタイプ解析を行う際にも、ウインドウと呼ばれる小領域を走査させて行うことに格別の困難性は認められない。

そして、請求項1-8, 11-14に記載された発明の構成を採ることにより格別顕著な効果が奏されたとも認められない。

請求の範囲

1. (補正後) 疾患易罹患性や薬剤応答性に関する SNP 特定方法であって、数個から数十程度の範囲で定められた所定の SNP 数を含む連続した領域をウィンドウと定義し、SNP の解析の対象となる前記ウィンドウにおいて、予め走査領域
- 5 を設定する第 1 のステップと、  
前記走査領域うち目標 SNP を含む局所的な領域に段階的に絞込む第 2 のステップと、  
絞込まれた前記局所的な領域から前記目的 SNP を特定する第 3 のステップとを有する
- 10 ことを特徴とする SNP 特定方法。
2. 前記第 2 のステップは、前記目的 SNP を特定するためのマーカー SNP を確定し、前記走査領域を段階的に絞込むステップを含むことを特徴とする請求の範囲第 1 項に記載の SNP 特定方法。
3. 前記第 2 のステップは、ハプロタイプ解析などの統計解析を用いて前記マ
- 15 カー SNP を確定することを特徴とする請求の範囲第 2 項に記載の SNP 特定方法。
4. (補正後) 前記第 1 のステップは、機能が解明されている遺伝子又は機能の予測ができる染色体等の限定されたゲノム領域において、前記ウィンドウでの走査領域を設定するステップを含み、
- 20 前記第 2 のステップは、  
前記走査領域の中から、タイピングする SNP のグループ選定を行い、wet プロセスなどによる SNP タイピングを行う第 4 のステップと、  
前記 SNP タイピングによるタイピング・データに基づき、前記走査領域において前記ハプロタイプ解析の各々組合せの出現する確率を統計量として求める第
- 25 5 のステップと、  
求められた前記統計量と予め設定又は測定された基準統計量とを比較し、予め

設定された閾値を越える前記統計量と前記基準統計量との乖離がある場合、前記閾値を越えて乖離した位置に該当する領域に前記マーカースNPが含まれると判断する第6のステップとを含む

ことを特徴とする請求の範囲第3項に記載のSNP特定方法。

5 5. 前記第3のステップは、

前記乖離が第1の閾値以下／未満の場合、前記第4のステップでのSNPのグループ選定におけるタイピングの対象となるSNP数を所定の割合で増加させ前記第5のステップを繰り返す第7のステップと、

10 前記乖離が前記第1の閾値を越える／以上で、且つ第2の閾値以下／未満の場合、乖離したピークの位置を含み、前記走査領域を所定の割合で縮小した新しい走査領域を設定して前記第5のステップを繰り返す第8のステップと、

前記乖離が前記第2の閾値を越える／以上の場合、前記第2の閾値を越えて乖離した位置に該当する領域に前記マーカースNPが含まれると判断し、乖離したピークの位置を含み、前記走査領域を所定の割合で縮小した新しい走査領域を設定して前記第5のステップを繰り返す第9のステップとを含む

15

ことを特徴とする請求の範囲第4項に記載のSNP特定方法。

6. 前記第9のステップは、グループ選定されるSNPが所定数以下／未満になった場合、全DNAサンプルがタイピングされる目的SNPを含むSNPと確定するステップを含むことを特徴とする請求の範囲第5項に記載のSNP特定方法。

20 7. 前記第7のステップは、前記第5のステップの処理が所定の回数を越えた／以上の場合、目標SNPが含まれないと判断して処理を中止するステップを含むことを特徴とする請求の範囲第5項に記載のSNP特定方法。

8. 前記第8のステップは、前記第5のステップの処理が所定の回数を越えた／以上の場合、目標SNPが含まれないと判断して処理を中止するステップを含む

25

ことを特徴とする請求の範囲第5項に記載のSNP特定方法。

9.

- 10.
11. 数個から数十程度の範囲で定められた所定のSNP数を含む連続した領域をウィンドウと定義し、前記ウィンドウ内のSNPのタイピング・データ（全サンプル）から、ハプロタイプの組合せとその各々の出現する確率を統計的に求めることを特徴とする請求の範囲第1項乃至第8項のいずれかに記載のSNP特定方法。
- 5
12. 前記SNP数は十個であることを特徴とする請求の範囲第1項乃至第8項のいずれかに記載のSNP特定方法。
13. 前記SNP数は3個から5個であることを特徴とする請求の範囲第1項乃至第8項のいずれかに記載のSNP特定方法。
- 10
14. 前記ウィンドウを処理中のサイクルにおける「走査領域」の先頭から終端まで移動させて、前記ウィンドウ内に含まれているSNPデータを解析することを特徴とする請求の範囲第1項乃至第13項のいずれかに記載のSNP特定方法。
- 15
15. 請求の範囲第1項乃至第14項のいずれかに記載のSNP特定方法における処理を実現可能なコンピュータプログラムであって、請求の範囲第1項乃至第14項のいずれかに記載の各ステップをコード化したことを特徴とするコンピュータプログラム。